

## Que devez-vous faire ?

- Assurez-vous que votre centre d'accouchement a votre adresse et numéro de téléphone corrects.
- Assurez-vous qu'ils savent qui sera le pédiatre de votre bébé après sa sortie.
- Renseignez-vous sur les résultats lors du premier bilan de santé du bébé.

Pour voir une vidéo sur le Dépistage néonatal, visitez le site [BabysFirstTest.org](http://BabysFirstTest.org) et cliquez sur :

<https://www.youtube.com/watch?v=Zwb1tQPHmxs>

ou regardez la vidéo « Un pied à la fois » (One Foot at a Time) à <http://www.savebabies.org>

Pour commander d'autres livrets/brochures d'INFORMATION DES PARENTS : appelez le 402-471-9731, envoyez un fax à « NNSP » : 402-471-1863 ou envoyez un courriel à [dhhs.newbornscreening@nebraska.gov](mailto:dhhs.newbornscreening@nebraska.gov). Spécifiez : Livret Guide des parents, brochures sur le dépistage des troubles auditifs (« Votre bébé entend-il ? » (Can Your Baby Hear?) ou « Votre bébé a besoin d'un autre dépistage des troubles auditifs » (Your Baby Needs Another Hearing Screening). Également disponibles en d' autres langues.

L'impression et la distribution de cette brochure d'information des parents ont été rendues possibles grâce au financement par le Titre V, Maternal and Child Health Block Grant en soutien au Nebraska Newborn Screening & Genetics Program.



Le département de Santé et des services sociaux du Nebraska s'engage envers l'action positive / l'équité en matière d'emploi et ne fait aucune discrimination dans l'administration des bénéfices ou des services.

Rév. 04/10/2014

 printed on recycled paper

## GUIDE DES PARENTS DÉPISTAGE NÉONATAL POUR VOTRE BÉBÉ



## PROGRAMME DE DÉPISTAGE NÉONATAL DU NEBRASKA

Octobre 2014



## QU'EST-CE QUE LE DÉPISTAGE NÉONATAL ?

Le programme de dépistage néonatal est conçu pour tous les bébés nés dans l'État du Nebraska. Il s'agit d'un ensemble de tests effectués pour dépister certaines conditions pouvant causer des problèmes au bébé. Ni vous, ni votre médecin ne sont en état de déterminer à seule vue si le bébé souffre d'une de ces conditions. Les tests (tests sanguins, tests de l'ouïe et tests du cœur) sont nécessaires pour détecter ces conditions, afin d'éviter ou de réduire les problèmes. Cette brochure vous expliquera ces trois types de tests.

**Qui doit se soumettre au dépistage ?** Tous les bébés nés au Nebraska doivent subir les tests de la goutte de sang et des maladies cardiaques. Les tests sont tellement importants pour protéger la santé et la sécurité des bébés qui souffrent d'une de ces maladies qu'ils sont requis par la loi. La loi dicte également que les hôpitaux proposent un dépistage des troubles auditifs du bébé.



### Comment se passe le test de la goutte de sang ?

On soustrait cinq gouttes de sang du talon du bébé. L'échantillon est envoyé à un laboratoire de dépistage néonatal et testé pour les conditions décrites aux pages suivantes.

## Pourquoi les tests de dépistage sont-ils importants ?

La Loi exige le dépistage pour aider à prévenir la déficience intellectuelle, les dommages au cerveau et aux organes, les attaques (convulsions), les accidents cérébrovasculaires, d'autres problèmes chroniques et même la mort subite. Les conditions pour lesquelles on fait le dépistage peuvent habituellement être contrôlées par un traitement précoce et adéquat. *(Ces tests ne détecteront pourtant pas certaines autres causes de ces problèmes de santé, maladies et décès).*



**À quel moment mon bébé doit-il subir ces tests ?** Le médecin ordonne le prélèvement de sang requis pour les tests avant la sortie d'hôpital du bébé. Certains tests doivent être répétés si le bébé n'est pas âgé de 24 heures lorsqu'il sort de l'hôpital. L'hôpital peut fixer un rendez-vous pour ces tests avant votre départ. Si ce n'est pas le cas, contactez votre médecin pour demander une répétition des tests lorsque le bébé est âgé de plus d'un jour. Pas tous les tests produisent des résultats fiables avant l'âge d'un jour.



**Bébés nés à domicile :** Les bébés qui naissent à domicile doivent également subir un dépistage pour ces maladies. Le(s) parent(s) ou la personne qui enregistre la naissance doit contacter un médecin pour ordonner les tests. Le sang doit être prélevé de 24 à 48 heures après la naissance, pour que tout traitement nécessaire puisse être commencé dès que possible. Même un bébé

un peu plus âgé doit subir les tests de dépistage. Les conditions sont moins idéales, mais permettront encore au bébé de bénéficier du traitement de certains problèmes de santé.

## **PROBLÈMES DE SANTÉ DÉTECTÉS PAR LE TEST ROUTINE DES TACHES DE SANG DU NEBRASKA**

### **Troubles des acides aminés**

La phénylcétonurie (PCU) est un trouble des acides aminés. Les bébés atteints de PCU ne sont pas capables de décomposer la phénylalanine (phe). La phe est un acide aminé présent dans les aliments riches en protéines comme le lait, les viandes, les oeufs et le fromage. Un niveau élevé de phe peut causer des dommages aux cellules nerveuses et cérébrales, ce qui peut causer une déficience mentale. Une détection précoce et un régime alimentaire adapté préviennent une déficience intellectuelle. Le dépistage tente également de découvrir d'autres troubles des acides aminés : • Acidémie argininosuccinique (déficience en lyase ASA) • Citrullinémie (CIT) • Homocystinurie (HCY) • Tyrosinémie (TYR) • Maladie du sirop d'érable (leucinoase).



### **Insuffisance de biotinidase (BIO)**

L'insuffisance de biotinidase est un désordre constaté chez les bébés qui ont une absence de l'enzyme biotinidase. Cela peut conduire à des convulsions, un retard de développement, de l'eczéma et une perte auditive. Les problèmes peuvent être évités si on commence un traitement à la biotine (vitamine) dans les premières semaines de vie.

### **Hyperplasie congénitale des surrénales (HCS)**

L'hyperplasie congénitale des surrénales est une maladie due à une déficience enzymatique où la glande surrénale produit trop peu d'une hormone et trop d'une autre. Certains bébés atteints de ce trouble courent le risque de mort subite. Des problèmes peuvent être évités avec un traitement hormonal précoce.

### **Hypothyroïdie congénitale primaire (HCP)**

L'hypothyroïdie congénitale primaire (HCP) est un trouble causé par un manque d'hormones thyroïdiennes. Les effets les plus fréquents du HCP sont la déficience intellectuelle et une faible croissance. En général, si l'on commence un traitement avec un médicament thyroïdien dans les premières semaines de vie, ces enfants se développent normalement.

### **Fibrose kystique (FK)**

La fibrose kystique est une maladie génétique qui touche les gens de différentes façons. Ils peuvent avoir une toux persistante, une respiration sifflante ou un sentiment de manquer d'air. Ils peuvent avoir un appétit excessif, mais une croissance médiocre et des selles grasses et volumineuses. Avec un traitement précoce, ceux qui ont eu des problèmes à prendre du poids peuvent avoir une croissance et un développement améliorés. Avec un diagnostic précoce résultant du dépistage néonatal, certains peuvent requérir moins d'hospitalisations. Un suivi régulier peut prévenir ou réduire les infections pulmonaires.

## Déficiences d'oxydation des acides gras (OAG)

La déficience de l'acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD) est un trouble du métabolisme des acides gras. Lorsque les bébés et les enfants souffrant de MCAD tombent malades ou ont de longues périodes de jeûne, le taux de glucose sanguin devient dangereusement bas et les enfants courent le risque de subir une « crise métabolique ». Celle-ci peut causer des convulsions, une incapacité à respirer et un arrêt cardiaque. Ces manifestations peuvent entraîner des lésions cérébrales graves, voire la mort. Cependant, le dépistage peut fournir un diagnostic avant que les symptômes ne se produisent. Les parents peuvent alors prévenir les périodes de jeûne et savoir quand demander des soins médicaux précoces pour éviter la crise. Un supplément alimentaire spécial peut être ajouté à l'alimentation du bébé afin d'éviter les problèmes. [Autres déficiences d'acides gras inclus dans le dépistage](#) : • Défaut de captation de la carnitine (CUD) • Carence en Hydroxyacyl-CoA déshydrogénase à chaîne longue (LCHAD) • Déficience en protéine trifonctionnelle (TFP) • Déficience en Hydroxyacyl-CoA déshydrogénase à chaîne très longue (VLCAD).

## Galactosémie (GAL)

La galactosémie est un trouble qui empêche le corps de décomposer un sucre simple appelé « galactose ». La galactose se trouve dans le lait maternel, de nombreuses formules pour bébé et des produits laitiers. Si elle demeure à des niveaux élevés dans le corps, elle peut endommager les yeux, le foie et le cerveau du bébé, et peut être mortelle. Un régime alimentaire spécial précoce peut prévenir ces problèmes.

## Hémoglobinopathies (HGb)

Les hémoglobinopathies sont un groupe de maladies des globules rouges, y compris l'anémie falciforme. Les bébés avec ces maladies sont plus susceptibles d'avoir une anémie, des épisodes de douleur, un accident vasculaire cérébral et des infections potentiellement mortelles. Un traitement précoce par antibiotiques, des vaccinations et l'éducation des parents peuvent aider. Ces mesures peuvent prévenir les infections graves durant l'enfance et réduire les problèmes de santé.

## Troubles des acides organiques (OA)

Ces conditions peuvent avoir une multitude d'effets sur les bébés, notamment des crises métaboliques pouvant être faibles ou graves, et des problèmes avec le cœur, les muscles et certains organes. Les bébés affectés et non traités peuvent devenir rapidement malades, avoir des convulsions, tomber dans un coma et mourir. [Les troubles d'acides organiques couverts par le dépistage](#) incluent : • une déficience en bêta-cétothiolase (BKT) • l'acidurie glutarique de type 1 (GA1) • l'acidémie isovalérique (IVA) • l'acidémie méthylmalonique (mutase) & (Cbl B & C) • une déficience multiple de carboxylase (MCD) • l'acidémie propionique (PA) • une déficience en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase (3-MCC) • une acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique (HMG).

## Déficience immunitaire combinée sévère (DICS)

Parfois appelée la maladie des « enfants-bulles », la DICS est une affection grave et potentiellement mortelle. Les bébés atteints de DICS n'ont pas de système immunitaire fonctionnel et souffrent d'infections répétées. Sans traitement, ces bébés meurent généralement dans les deux premières années de leur vie. Pourtant, une intervention précoce et une greffe de

cellules souches de la moelle osseuse peuvent guérir ces bébés. Le test de dépistage peut également trouver d'autres déficiences immunitaires des lymphocytes pour lesquels d'autres traitements peuvent aider.

### Comment être informé des résultats ?

Le pédiatre de votre bébé est susceptible de recevoir les résultats de l'hôpital où le sang a été prélevé, en général avant le premier examen de santé du bébé. Veuillez à demander les résultats du dépistage néonatal à votre pédiatre.

### Et si les résultats du dépistage sont anormaux ?

Un résultat du test de dépistage « positif », anormal ou non concluant signifie seulement que votre bébé peut souffrir d'une des conditions mentionnées ci-dessus. Le dépistage produit parfois des résultats positifs chez un bébé qui ne souffre d'aucune affection. Le diagnostic d'une maladie n'est pas atteint avec le premier test de laboratoire. D'autres tests sont nécessaires pour déterminer si en fait votre bébé en est atteint.



Si on vous demande de recommencer le test de votre enfant, réagissez rapidement afin que les tests puissent être répétés et les résultats finaux obtenus. Si nécessaire, le traitement doit être démarré dès que possible pour prévenir l'apparition de problèmes de santé et de développement de votre bébé, ou dans certains cas, pour éviter la mort.

### Pour quelles autres raisons peut-on me demander de « retester » mon bébé ?

Certaines conditions peuvent avoir perturbé les résultats des tests. Lorsque ces choses se produisent, nous ne pouvons pas être très sûrs de certains résultats. Voici quelques raisons pour lesquels les parents sont priés de ramener leurs bébés pour effectuer un nouveau test :



- L'échantillon a été recueilli trop tôt pour tester certaines conditions (bébé âgé de moins de 24 heures).
- L'échantillon spécimen n'a pas été collecté avant une transfusion sanguine ou trop tôt après une transfusion sanguine.
- Il y a eu un problème avec la qualité de l'échantillon (p.e., problème avec la collecte et la manipulation des taches de sang séché).

### PROTECTION DES ÉCHANTILLONS DE SANG DE VOTRE BÉBÉ

Il est important que vous ayez confiance que l'échantillon de sang de votre bébé est utilisé uniquement pour l'usage prévu ; c'est-à-dire, pour détecter des données qui peuvent aider votre bébé. Les lois et règlements du Nebraska exigent comme suit : le laboratoire doit garder les spécimens de dépistage des nouveau-nés pendant au moins 90 jours. Dans les 30 jours suivant la période de 90

jours, le laboratoire doit détruire l'échantillon. Les taches de sang sont éliminées de façon qu'ils ne peuvent être liés à des données identifiantes (elles sont incinérées/brûlés). Il s'agit d'une protection importante de l'information génétique.

L'échantillon de sang de votre bébé ne peut être utilisé pour la recherche en santé publique que dans les conditions suivantes:

- votre consentement par écrit ;
- l'engagement par écrit que la confidentialité de votre bébé est préservée ;
- l'approbation par le comité d'examen institutionnelle suite aux mesures de protection contre les risques de la recherche sur des sujets humains, en vertu de la sous-partie A de la partie 46 de la réglementation américaine Code of Federal Regulations 45, en vigueur le 1er septembre 2001 ;
- l'approbation du Comité consultatif de l'État sur le dépistage chez les nouveau-nés (State Newborn Screening Advisory Committee) ;
- l'approbation du médecin hygiéniste en chef (Chief Medical Officer) du département de Santé et des services sociaux du Nebraska (Nebraska Department of Health and Human Services).

### Récupération de la tache de sang de votre bébé

Comme vous pouvez le lire à la page suivante, l'ouïe de votre bébé sera également testée. Pour les bébés dont une perte d'ouïe a été prouvée, des tests additionnels sur la tache de sang peuvent être utiles. Une infection au cytomégalovirus (CMV) présente à la naissance peut être une cause de perte d'ouïe. Les tests de détection du CMV congénital sont plus efficaces lorsqu'effectués

sur des échantillons obtenus peu de temps après la naissance (par exemple la tache de sang séchée). Des tests sur des échantillons ultérieurs ne peuvent distinguer entre une infection « congénitale » ou « acquise » du CMV. Donc, si votre bébé ne passe pas les tests de dépistage de l'ouïe, il est important de répéter le dépistage de l'ouïe et d'effectuer des tests de diagnostic audiolologique dès que possible. Donc, si votre bébé souffre d'une perte d'ouïe, demandez au pédiatre d'ordonner des tests additionnels sur les taches de sang avant qu'elles ne soient détruites.

\*\*\*\*\*

### Remarque :

**Il n'est pas possible d'obtenir un diagnostic final** uniquement sur la base des tests de dépistage pour nouveau-nés. Ces tests constituent un « filtre » destiné à distinguer les nouveau-nés qui nécessitent des tests complémentaires pour déterminer s'ils souffrent de certains troubles. Les tests de dépistage sont très efficaces et sont le meilleur moyen d'identifier les affections des nouveau-nés de manière précoce et d'obtenir un traitement.

Toutefois, comme c'est le cas pour la plupart des tests de laboratoire, les tests utilisés pour le dépistage néonatal ne peuvent garantir que chaque nouveau-né affecté sera identifié, ou que seuls les nourrissons à risque plus élevé d'être atteints auront des tests positifs. Par conséquent, il est important de reconnaître qu'il y aura quelques « faux positifs » (nouveau-nés avec un résultat positif, anormal ou non concluant qui, en fin de compte, ne souffrent pas de la maladie suspectée) et la possibilité de « faux négatifs » (nouveau-nés présentant des résultats de dépistage normaux et qui plus tard s'avèrent souffrir d'une de ces conditions).

## DÉPISTAGE DES PROBLÈMES D'OUÏE CHEZ LES NOUVEAU-NÉS

Tous les hôpitaux offrent un dépistage des problèmes d'ouïe chez les nouveau-nés au cours de la naissance ou dans un autre établissement après la naissance.



Une perte auditive importante est une des graves anomalies les plus communes à la naissance. Si elle n'est pas détectée de manière précoce, une perte

auditive affectera le développement du langage, de la croissance socio-affective et de la performance scolaire de l'enfant. La détection précoce d'une perte d'ouïe, ainsi qu'une intervention et un traitement précoces avant l'âge de six mois sont très efficaces pour promouvoir les compétences linguistiques, le pouvoir de communication et le développement éducationnel de l'enfant.

Le dépistage auditif est une procédure sûre qui ne requiert que peu de temps. On peut utiliser une de deux méthodes : la réponse évoquée auditive du tronc cérébral (ABR) et/ou oto-émissions acoustiques (OEA). Tous deux sont faits lorsque le bébé est endormi ou calme. Les réponses aux sons envoyés par le biais de petits écouteurs sont comptées et moyennées par un ordinateur. Il est important de se rappeler que, bien que beaucoup de nouveau-nés risquent de ne pas passer le test de dépistage des problèmes d'ouïe, seuls d'autres tests audiologiques et évaluations peuvent déterminer lesquels souffrent vraiment

d'une perte d'ouïe. Il est donc important que vous travailliez avec votre pédiatre pour effectuer des tests additionnels si les résultats du dépistage indiquent « Refer » (référer pour tests additionnels).

Si votre bébé passe le dépistage des problèmes d'ouïe mais a des facteurs de risque de perte d'ouïe, vous, ainsi que le pédiatre, devez surveiller l'enfant de près. Certains facteurs de risque incluent des antécédents familiaux de problèmes auditifs, un faible poids à la naissance ou certaines autres conditions médicales. Le dépistage des problèmes d'ouïe chez les nouveau-nés ne discernera pas une perte auditive qui peut se développer plus tard, par exemple, par suite d'une maladie ou d'une infection grave.



Si l'on soupçonne ou établit que l'enfant souffre d'une perte d'ouïe, le programme d'intervention précoce du Nebraska appelé « Early Development Network » (réseau de développement précoce) peut vous aider à coordonner les services avec les systèmes scolaires locaux et les fournisseurs pour les évaluations, services d'intervention précoce et technologies d'assistance.

Appelez le 402-471-2471 ou le numéro sans frais 1-888-806-6287. Le réseau de développement précoce (Early Development Network - EDN) fournit des services et mécanismes de soutien conçus selon les besoins des enfants dès la naissance jusqu'à l'âge de trois ans et de leurs familles, avec la conviction que les parents savent ce qui est le mieux pour leur famille.

## DÉPISTAGE NÉONATAL POUR CARDIOPATHIE CONGÉNITALE CRITIQUE (CCHD)

La cardiopathie congénitale est l'anomalie congénitale la plus courante affectant environ huit nouveau-nés sur mille. Le fournisseur de soins de santé du bébé peut détecter certaines formes de cardiopathie congénitale au cours de l'examen du bébé. Cependant, il est possible qu'un bébé ne montre aucun symptôme d'un problème jusqu'à ce qu'il en soit plus gravement affecté. Le dépistage est fait pour trouver les problèmes avant que les symptômes ne se manifestent. Le test de dépistage de la CCHD n'est pas capable de détecter toutes les formes de maladie cardiaque chez le nouveau-né, mais le dépistage augmente les chances de détection précoce de sept des formes de maladies cardiaques congénitales les plus graves. Le test de dépistage de la CCHD consiste à placer un oxymètre de pouls sur le pied et la main du bébé.



Photo courtoisie Massimo

Simple et indolore, l'oxymètre de pouls mesure la quantité d'oxygène dans le sang et le rythme cardiaque. Un bébé dont le niveau d'oxygène dans le sang est faible doit recevoir une évaluation approfondie. Le test de dépistage doit être effectué au cours des premières 24 heures de vie, ou peu après. Un bébé qui rentre à domicile sans le dépistage et avec une CCHD non détectée risque de souffrir de graves dommages au cerveau et à d'autres organes, ou même de mourir s'il est privé d'oxygène. La détection précoce de la CCHD aide à prévenir

ces problèmes et à obtenir un traitement pour votre bébé de manière à corriger l'irrégularité cardiaque.

**Pour plus d'informations sur les TESTS DE DÉPISTAGE DES NOUVEAU-NÉS (taches de sang)** appelez le 402-471-6733 ou le 402-471-0374, ou envoyer un courriel à [dhhs.newborn.screening@nebraska.gov](mailto:dhhs.newborn.screening@nebraska.gov). Aussi, consultez notre site web à : [www.dhhs.ne.gov/nsp/](http://www.dhhs.ne.gov/nsp/). Quand vous êtes à l'hôpital, demandez à votre infirmière s'il est possible de regarder une courte vidéo sur le dépistage néonatal.

### Pour plus d'informations sur le DÉPISTAGE DES PROBLÈMES D'OUÏE :

**Consultez la brochure : « Votre bébé entend-il ? » (Can Your Baby Hear?)** joint à votre paquet pour nouveau-né. Si vous n'avez pas reçu cette brochure ou si vous avez des questions sur le programme de détection et d'intervention précoce des problèmes d'ouïe du Nebraska (NE-EHDI), contactez le département de Santé et des services sociaux du Nebraska au : 402-471-6770.

Pour toutes questions concernant le programme **Intervention précoce** du Nebraska, contactez « Nebraska CHILDFIND » au 1-888-806-6287 ou visitez le site [www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm](http://www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm).

### Pour plus d'informations sur le DÉPISTAGE DES CARDIOPATHIES CONGÉNITALES CRITIQUES :

Parlez-en à votre pédiatre ou autre fournisseur de soins de santé. Les organismes Centers for Disease Control and Prevention ont un excellent site web : <http://www.cdc.gov/ncbddd/pediatricgenetics/cchdscreening.html>